

Fanny Morice Picard\*<sup>1</sup>, Charles Taieb<sup>2</sup>, Rebecca Gene<sup>2</sup> Aurélie Marti<sup>1</sup>, Antoine Gliksohn<sup>3</sup> Mohammed Bennani<sup>4</sup> Christine Bodemer<sup>5,6</sup>, Khaled Ezzedine<sup>7,8</sup>

**& Filière Maladies Rares en Dermatologie: FIMARAD**

<sup>1</sup>CHU Bordeaux, <sup>2</sup>FIMARAD, <sup>3</sup>Genespoir, <sup>4</sup>Qualees, Paris, <sup>5</sup>Animatrice FIMARAD, <sup>6</sup>MAGEC CHU Necker-Enfants Malades, Paris, <sup>7</sup>EA EpiDermE, UPE-Université Paris-Est, <sup>8</sup>CHU H Mondor, Créteil,

## RATIONNEL :

Le concept de « fardeau » joue un rôle important dans l'évaluation des soins et dans la prise en charge des maladies chroniques cutanées. La notion de « fardeau d'une maladie » a été introduite par l'OMS et à démontrer sa pertinence afin de quantifier la santé d'une population et pour déterminer puis fixer les priorités d'action dans le domaine de la santé publique . La notion de fardeau a récemment été étendue aux individus et à leurs familles, afin d'évaluer le handicap au sens large du terme (psychologique, social, économique et physique), généré par différentes maladies de peau.

A ce jour, il n'existe aucun outil spécifique permettant une évaluation du fardeau chez les personnes souffrant d'albinisme. Dans le cadre du projet RADICO, la filière FIMARAD a pris l'initiative de créer un score spécifique évaluant le fardeau de l'albinisme.

## MÉTHODE :

Le score BoA a été élaboré à l'aide de la méthodologie standardisée de développement et de validation des questionnaires de qualité de vie ; Cette méthodologie se compose de trois phases successives dans le temps : phase conceptuelle phase de développement et phase de validation. Un groupe de travail multidisciplinaire a été formé autour d'experts en conception et développement de questionnaires (médecin et psychologue de santé publique), des experts en gestion et soins des patients atteints d'albinisme (dermatologues libéraux et hospitaliers), des représentants de l'association de patients Genespoir.

Des questionnaires validés: Short-Form-12 (SF12), Body Image States Scale (BISS) et Daily Life Quality Index (DLQI) ont également été administrés afin d'effectuer la validité externe.

## RÉSULTATS:

A partir d'un premier verbatim, le groupe de travail a créé une liste d'items qui ont été retranscrits et reformulés en questions. À ce stade, 65 items avaient été produits, puis réorganisés et regroupés en fonction de leur contenu, pour être réduits à 24 (score dit « conceptuel ») Ce score a été proposé à 87 sujets atteints d'albinisme au cours de la phase de développement parmi lesquels 63 ont répondu. Parmi ceux-là, 58% étaient des femmes. L'âge moyen était de 43,98±19,4 ans [38.7-49.25]. Aucune différence significative selon le sexe (p= 0.13). Au cours de la phase de validation, une analyse en composantes principales (ACP) a été réalisé sur les 24 items et a permis de ramener le score à 20 questions [Q]. Les coefficients de régression standardisés étaient tous supérieurs à 0,5 sur leur facteur. Selon les coefficients de régression normalisés, chaque groupe de questions a été relié à une dimension parmi les quatre suivantes: "vivre avec la maladie" (8Q) "vie quotidienne" (3Q), "résignation" (3Q) et "crainte de l'avenir"(6Q). Dans le cadre de la validité externe les coefficients de corrélation du score par rapport aux scores validés : SF12, BISS et DLQI ont été calculés. Ils étaient fortement corrélés et ont confirmé la validité externe.

	PCS	MCS	DLQI	BISS	Global Score	Score factor 1	Score factor 2	Score factor 3	Score factor 4
PCS (SF12)	1.00000	0.06986	-0.56161	0.17791	-0.52808	-0.27096	-0.65457	-0.34930	-0.14496
MCS (SF12)	0.06986	1.00000	-0.48964	0.55391	-0.54514	-0.53865	-0.38715	-0.57915	0.05643
Daily Life Quality Index	-0.56161	-0.48964	1.00000	-0.48176	0.67974	0.52040	0.65349	0.52183	0.12680
Body Image States Scale	0.17791	0.55391	-0.48176	1.00000	-0.61403	-0.64792	-0.38433	-0.57044	-0.06093

## DISCUSSION:

Ce score est le premier outil d'évaluation spécifique lié au fardeau de l'albinisme. Facile d'utilisation et relativement rapide à remplir, il pourra permettre d'évaluer le fardeau au travers du temps avec un score reproductible. Par ailleurs, ce score pourra être utilisé avant et après pour apprécier l'effet d'interventions thérapeutiques

## CONCLUSION:

Afin que ce score puisse être utilisé par le plus grand nombre, la version française originale a fait l'objet d'une validation culturelle & linguistique en anglais (US).

Marie-Laure Armand\*<sup>1</sup>, Charles Taieb<sup>2</sup>, Rebecca Gene<sup>2</sup>, Aline Bourgeois<sup>1</sup>, Mireille Bourlier<sup>3</sup>, Mohammed Bennani<sup>4</sup>, Christine Bodemer<sup>5,6</sup>, Pierre Wolkenstein<sup>1</sup>  
& Filière Maladies Rares en Dermatologie: FIMARAD

<sup>1</sup>Hopital H. Mondor-Créteil-France, <sup>2</sup>FIMARAD, <sup>3</sup>Association Neurofibromatoses et Recklinghausen, Association de Patients-Neuille en Ferrain-France, <sup>4</sup>Qualees, Paris, <sup>5</sup>Animatrice FIMARAD, <sup>6</sup>MAGEC CHU Necker-Enfants Malades, Paris,

## RATIONNEL :

Le concept de « fardeau » joue un rôle important dans l'évaluation des soins et dans la prise en charge des maladies chroniques cutanées. La notion de « fardeau d'une maladie » a été introduite par l'OMS et à démontrer sa pertinence afin de quantifier la santé d'une population et pour déterminer puis fixer les priorités d'action dans le domaine de la santé publique. La notion de fardeau a récemment été étendue aux individus et à leurs familles, afin d'évaluer le handicap au sens large du terme (psychologique, social, économique et physique), généré par différentes maladies de peau. A ce jour, il n'existe aucun outil spécifique permettant une évaluation du fardeau chez les personnes souffrant de Neurofibromatose de type 1. Dans le cadre du projet RADICO, la filière FIMARAD a pris l'initiative de créer un score spécifique évaluant le fardeau de la NF1.

## MÉTHODE :

Le score BoN (Burden Of Neurofibromatosis) a été élaboré à l'aide de la méthodologie standardisée de développement et de validation des questionnaires de qualité de vie ; Cette méthodologie se compose de trois phases successives dans le temps : phase conceptuelle phase de développement et phase de validation. Un groupe de travail multidisciplinaire a été formé autour d'experts en conception et développement de questionnaires (médecin, assistante sociale et psychologue de santé publique), des experts en gestion et soins des patients atteints d'albinisme (dermatologues libéraux et hospitaliers), des représentants de l'association de patients. Des questionnaires validés: Short-Form-12 (SF12), Body Image States Scale (BISS) et Daily Life Quality Index (DLQI) ont également été administrés afin d'effectuer la validité externe.

## RÉSULTATS:

A partir d'un premier verbatim, 79 items ont été créés, retranscrits et reformulés en questions. Puis réorganisés & regroupés en fonction de leur contenu et des réponses obtenues, pour être réduits à 17 (Score dit « conceptuel ») Ce Score a été proposé à 110 sujets atteints de NF1. Lors de la phase de validation, une analyse en composantes principales (ACP) a été réalisé et a permis de ramener le score à 15 questions. Les coefficients de régression standardisés étaient tous supérieurs à 0,5 sur leur facteur. Selon les coefficients de régression normalisés, chaque groupe de question a été relié à une dimension parmi les 4 suivantes: 1er facteur à 5 questions représentant « les difficultés de concentration et d'apprentissage », 2ème facteur à 5 questions représentant « le regard des autres et l'inquiétude sur l'avenir », 3ème facteur à 3 questions représentant « la vie avec la maladie », 4ème facteur à 2 questions représentant « la sexualité ». Dans le cadre de la validité externe les coefficients de corrélation du Q par rapport aux Q validés: SF12, Estime de Soi et DLQI ont été calculés. Ils étaient fortement corrélés & ont confirmé la validité externe. L'unidimensionnalité du questionnaire est confirmée par l'analyse des facteurs d'ordre supérieur. Les indices pratiques de l'ajustement (indice d'ajustement comparatif et indice d'ajustement non normé) sont acceptables : l'indice d'ajustement comparatif est de 0.9521 et l'indice de précision non normalisé est de 0.9355.

Corrélations entre les différents scores

	Coefficients de corrélation de Pearson	
DLQI	0.69930	<.0001
Echelle Stress perçu	0.72643	<.0001
SF12 Mental	-0.57650	<.0001
SF12 Physique	-0.26242	0.0347

Valeurs propres associées aux facteurs

facteur	Valeur propre	Différence	Proportion	Cumulé
1	6.83285091	4.54561374	0.4019	0.4019
2	2.28723717	0.82942296	0.1345	0.5365
3	1.45781421	0.33368111	0.0858	0.6222
4	1.12413310	0.10702515	0.0661	0.6884

## DISCUSSION:

Ce score est le premier outil d'évaluation spécifique lié au fardeau de la NF1. Facile d'utilisation et relativement rapide à remplir, il permettra d'évaluer le fardeau au travers du temps avec un score reproductible. Par ailleurs, ce score pourra être utilisé avant et après pour apprécier l'effet d'interventions thérapeutiques

## CONCLUSION:

Afin que ce score puisse être utilisé par le plus grand nombre, la version française originale a fait l'objet d'une validation culturelle & linguistique en anglais (US).

Charles Taieb

European Market Maintenance Assessment - France

## RATIONNEL :

Si l'impact en termes de qualité de vie a été, quelques fois, évalué pour une maladie rare en particulier, il n'a jamais été évalué au sens global. De plus l'impact d'une maladie rare dans une famille n'a que rarement fait l'objet d'une évaluation, au travers d'un questionnaire de qualité de vie validé et publié, au sein de la population française.

## OBJECTIF :

Evaluer la prévalence des maladies rares chez les français âgés de 15 à 80 ans et évaluer l'impact en termes de qualité de vie chez les français qui en sont atteints et chez les français ayant un proche atteint d'une maladie rare.

## MÉTHODE:

Un échantillon de 5000 sujets représentatifs de la population française de 15 ans à 80 ans a été spécifiquement créé. Les données ont été recueillies au cours du mois d'avril 2017 par internet. L'échantillon représentatif a été constitué selon la méthode des quotas (sexe, âge, profession du chef de famille, catégorie d'agglomération et région). Pour évaluer la qualité de vie le SF12 a été utilisé. Le SF12, qui est la version courte du SF-36, est un instrument de qualité de vie générique qui permet d'évaluer une population en général, ce qui autorise à comparer des groupes de sujets aux pathologies différentes. Les 12 items du questionnaire SF-12 permettent le calcul de deux scores globaux mesurant la qualité de vie physique et mentale, selon l'algorithme standard. Grâce à cet algorithme les réponses aux 12 items de la SF-12 influent sur huit aspects de la qualité de vie, qui eux-mêmes se répartissent en deux sous-échelles portant sur un volet somatique (PCS, Physical Component Summary Scale) et sur un volet psycho-cognitif (MCS, Mental Component Summary Scale). Il n'y a pas de possibilité d'exprimer un score SF12 global. Il est largement utilisé dans de nombreuses études et se complète rapidement.

## RÉSULTATS:

A la question « avez-vous une maladie rare ? » 4.4% des français de 15 à 80 ans répondent « oui ». Rapporté à la population française de référence (INSEE), nous pouvons considérer que 2,3 millions de français de 15 à 80 ans sont atteints d'une maladie rare. Extrapolé à la population générale, nous pouvons évaluer à 3 000 000 le nombre de nos concitoyens atteints d'une maladie rare en France.

Les français de 15 à 80 ans sont 5.76% à déclarer qu'un membre de leur famille est atteint d'une maladie rare. Au total 7 000 000 de français seraient concernés directement ou indirectement par une maladie rare. Chez les sujets atteints d'une maladie rare, 19% déclarent également une maladie rare chez leur père et/ou mère et 6% chez un de leurs enfants.

En termes de qualité de vie, les dimensions physique et mentale du SF12 sont plus dégradées chez les sujets exposés. Les scores dimensions physique et mentale sont respectivement de 51.4 & 44.2 chez les sujets sans lien avec une maladie rare et 49.9 & 39.9 chez les sujets dont un membre de la famille est atteint et de 44.8 & 39.6 si le sujet est lui-même atteint. Chez les sujets atteints d'une maladie rare et dont un membre de la famille est également atteint la dim. mentale est d'avantage dégradée (39.6 vs 35.6)





## DISCUSSION:

Les chiffres de prévalence (nombre total de cas) que nous avons obtenus sont en lignes et cohérents avec les données de prévalence cumulée publiées par l'Alliance Maladies Rares et qui situe la prévalence entre 4 et 6%. Plus d'un français sur 10 est confronté directement ou indirectement à la vie quotidienne avec une maladie rare. La vie de famille est largement perturbée et l'impact psychologie est significatif comme le souligne la dégradation du score de la dimension mentale du SF12.

## CONCLUSION:

A notre connaissance il s'agit de la première évaluation globale de l'impact en termes de qualité de vie chez les français atteints de MR. Cette évaluation met en évidence une dégradation de la qualité de vie chez les sujets exposés. Les chiffres de prévalences confirment les données estimées publiées.

### Data en Population Générale

			
Père	Mère	Enfant	Fratrie
16,67%	18,40%	20,83%	18,06%

	Direct	Proches
Prévalence	4,40 %	5,76%
SF 12 PCS	39.6	39.9
SF12 MCS	44.8	49.9